

研究機関名：東北大学

受付番号：2016-1-793
研究課題名 宮城県における遺伝性乳癌卵巣癌症候群の検討
実施責任者（所属部局・分野等・職名・氏名）： 病院・婦人科・講師・徳永英樹
研究期間 西暦 2015年 11月（倫理委員会承認後）～ 2017年 7月
対象材料 <input type="checkbox"/> 過去に採取され保存されている人体から取得した試料 <input type="checkbox"/> 病理材料（対象臓器名： ） <input type="checkbox"/> 生検材料（対象臓器名： ） <input type="checkbox"/> 血液材料 <input type="checkbox"/> 遊離細胞 <input type="checkbox"/> その他（ ） ■研究に用いる情報 <input type="checkbox"/> カルテ情報 <input type="checkbox"/> アンケート ■その他（東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータに保存されている「三世代コホート問診票データ」，「地域住民コホートデータ」および1000人ゲノムアレイのBRCA1，BRCA2遺伝子の変異情報のみ連結可能匿名化された形での提供を受ける） 対象材料の採取期間： <u>三世代コホート問診票データ： 西暦 2013年 7月～西暦 2015年 11月</u> <u>地域住民コホートデータ： 西暦 2013年 5月～西暦 2015年 11月</u> <u>1000人ゲノムアレイデータ： 西暦 2013年 4月～西暦 2013年 11月</u> 対象材料の詳細情報・数量等： ● 三世代コホート問診票データ，地域住民コホートデータ：400～1000人分 ● 1000人ゲノムアレイのBRCA1，BRCA2遺伝子の変異情報：1000人分 (対象疾患名や数量等の詳細を記すこと。多施設共同研究の場合は、全体数及び本学での数量等を記すこと。)
研究の目的、意義 乳癌や卵巣癌の発症には遺伝的要因が関与することが判明しており，特にBRCA1およびBRCA2遺伝子の生殖細胞における変異(germline mutation)に起因する遺伝性腫瘍は遺伝性乳癌卵巣癌症候群(Hereditary Breast and Ovarian Cancer, HBOC)と称される。乳癌の一般女性に比較した遺伝的発症の生涯リスクは，乳癌家族歴を有する場合2～4倍，BRCA1，BRCA2変異が確認されているHBOC家系では6～12倍であるとされている。同様に卵巣癌についても家族歴を有する場合の生涯発生リスクは一般女性の3～10倍，HBOC家系では8～60倍と極めて高率であることが報告されている。しかしながら，本邦における遺伝性乳癌卵巣癌症候群に関する研究報告は極めて少なく，HBOC家系の頻度に関する大規模調査は全く行われていない。 本研究では，宮城県被災地を含む地域住民を乳癌および卵巣癌による臓器機能消失あるいは癌死から有効に守ることを目的とし，乳癌および卵巣癌の家族歴調査によるHBOC基準 ^{*)} の一次拾い上げを行う。本研究の意義は，検診の有効な展開，予防的手術の適用，化学予防法の適用，さらには新規分子標的薬剤の開発等次世代医療の開発にも重要な情報を寄与することが期待される点にある。

実施方法

- (1) 東北大学東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータに保管された宮城県の三世代コホート問診票データから HBOC 家系一次拾い上げ基準に合致する住民を抽出する
- (2) HBOC 家系一次拾い上げ基準に合致する住民の遺伝子解析の必要性について検討する
- (3) 三世代コホートおよび地域住民コホート問診票から拾い上げた HBOC 基準合致例の BRCA1 および BRCA2 遺伝子変異情報を抽出する
- (4) 三世代コホートおよび地域住民における HBOC 基準合致例における HBOC 家系を抽出し、問診票情報から他の合併疾患の有無について検討する
- (5) 被災地を含む宮城県全域における HBOC 基準合致例の頻度分布図を作成する
- (6) 被災地を含む宮城県全域における HBOC 家系分布図を作成する

すでに連結不可能匿名化された情報の使用について拒否の申し出があった場合は、対応できない。

研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手・閲覧方法

閲覧希望資料については、窓口担当者（飯田）へ電子メール（kiida1984@med.tohoku.ac.jp）で請求する。

但し、提供された情報は研究用に連結不可能匿名化して使用する。

資料閲覧の際は「他の研究対象者の個人情報や知的財産の保護などに支障の無い範囲で閲覧可能」とする。

個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「本研究に関する問い合わせ・苦情等の窓口」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)>

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】 <http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入しを情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】 <http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合

本研究に関する問い合わせ・苦情等の窓口

窓口分野： 東北大学病院 産科学婦人科学教室
住所：〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町1番1号
電話番号： 022-717-7251（内線：7251）
担当者氏名： 徳永 英樹